Portée détaillée v.3 de l'attestation N° 8-3503

Detailed scope v.3 of the attestation N° 8-3503
Date de publication / Publish date: 09/06/2025

Section Santé Humaine

La portée détaillée concerne les prestations réalisées par :

CENTRE ANTICANCEREUX L BERARD

Site Laboratoire de Génétique Constitutionnelle des Cancers Fréquents HCL / CLB :

BM GC03 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE				
Examen / analyse ***Examination / analysis***	**Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique** ***Nature of the biological sample/of the anatomical region***	**Principe de la méthode** ***Principle of the method***	**Référence de la méthode** ***Reference of the method***	**Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque** ***Remarks***
Caractérisation de réarrangements de grande taille - gène BRCA1 - gène BRCA2 - gène PALB2 - gène RAD51C - gène RAD51D - gène MLH1 - gène MSH2 - gène MSH6 - gène EPCAM - gène PMS2 - gène CDH1	Echantillons biologiques d'origine humaine : sang ADN salive (hors frottis jugal)	Méthode de type qualitatif Extraction d'acides nucléiques Analyse de fragments par Technique MLPA (MRC Holland ; séquenceur capillaire, Life Technologies)	VM-017_MLPA Sein_Ovaire VM-015_MLPA gène BRCA1 VM-016_MLPA gène BRCA2 VM-021_MLPA gènes PALB2-RAD51C-RAD51D VM-011_MLPA gènes MLH1-MSH2-EPCAM VM-012_MLPA gènes MSH6-EPCAM VM-013_MLPA gène PMS2 VM-014_MLPA gène CDH1 Méthode adaptée/développée (Portée B)	Extension 2018 Ajout 2019 gène CDH1

Site Laboratoire de Génétique Constitutionnelle des Cancers Fréquents HCL / CLB :

BM GC04 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE				
Examen / analyse ***Examination / analysis***	**Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique** ***Nature of the biological sample/of the anatomical region***	**Principe de la méthode** ***Principle of the method***	**Référence de la méthode** ***Reference of the method***	**Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque** ***Remarks***
Détermination de statut génétique selon la méthode de Sanger (test ciblé) - gène BRCA1 - gène BRCA2 - gène PALB2 - gène RAD51C - gène RAD51D - gène MLH1 - gène MSH2 - gène MSH6 - gène PMS2 - gène POLD1 - gène POLE - gène CDH1 - gène MUTYH - gène STK11 - gène SMAD4 - gène BMPR1A - gène CTNNA1 - gène APC	Echantillons biologiques d'origine humaine : sang ADN salive	Méthode de type qualitatif Extraction d'acides nucléiques PCR avec amorces spécifiques Séquençage par méthode de Sanger (séquenceur capillaire Life Technologies)	VM-001_Sanger VM-002_Sanger gène BRCA1 VM-003_Sanger gène BRCA2 VM-008_Sanger gène PALB2 VM-009_Sanger gène RAD51C VM-010_Sanger gène RAD51D VM-004_Sanger gène MLH1 VM-005_Sanger gène MSH2 VM-006_Sanger gène MSH6 VM-007_Sanger gène PMS2 VM-025_Sanger gène POLD1 VM-026_Sanger gène POLE VM-027_Sanger gène CDH1 VM-030_Sanger gène MUTYH VM-031_Sanger gène STK11 VM-032_Sanger gène SMAD4 VM-033_Sanger gène BMPR1A VM-034_Sanger gène CTNNA1 VM-035_Sanger gène APC Méthode adaptée/développée (Portée B)	Ajout 2016 gènes MSH2, MSH6, PMS2, Ajout 2017 gènes PALB2, RAD51C, RAD51D Ajout 2019 gènes POLD1, POLE, CDH1 Ajout 2022 gènes MUTYH, STK11, SMAD4, BMPR1A, CTNNA1, APC

Site Laboratoire de Génétique Constitutionnelle des Cancers Fréquents HCL / CLB :

BM GC07 - BIOLOGIE MEDICALE / GENETIQUE / GÉNÉTIQUE CONSTITUTIONNELLE				
Examen / analyse ***Examination / analysis***	**Nature de l'échantillon biologique/de la région anatomique** ***Nature of the biological sample/of the anatomical region***	**Principe de la méthode** ***Principle of the method***	**Référence de la méthode** ***Reference of the method***	**Nature de l'évolution (ajout, changement affectant les performances de la méthode, ...) et Remarque** ***Remarks***
Recherche de mutations ponctuelles et RGT Panel de gènes HBOC (selon recommandations GGC_Unicancer)	Echantillons biologiques d'origine humaine : sang ADN	Méthode de type qualitatif Extraction d'acides nucléiques, Technique NGS par capture (panel ciblé), séquenceur Illumina Miseq, traitement bio-informatique externalisé SophiaGenetics	VM-018_Validation de la méthode de séquençage d'ADN par NGS_Panel de gènes HBOC_HCS_SophiaGenetics Méthode reconnue (Portée A)	Extension 2018 Ajout 2019 lecture des gènes EPCAM et PMS2
Recherche de mutations ponctuelles et RGT Panel de gènes HBOC (selon recommandations GGC_Unicancer)	Echantillons biologiques d'origine humaine : sang ADN	Méthode de type qualitatif Extraction d'acides nucléiques, Technique NGS par capture (panel ciblé), robot pipeteur Hamilton dédié aux préparations de librairies, séquenceur Illumina Miseq, traitement bio-informatique externalisé SophiaGenetics	VM-028_Validation de la méthode de séquençage d'ADN par NGS_Panel de gènes HBOC_HCS_SophiaGenetics_Hamilton Méthode adaptée/développée (Portée B)	Ajout 2021
Recherche de mutations ponctuelles et RGT Panel Digestif (selon recommandations GGC_Unicancer)	Echantillons biologiques d'origine humaine : sang ADN	Méthode de type qualitatif Extraction d'acides nucléiques, Technique NGS par capture (panel ciblé), séquenceur Illumina Miseq, traitement bio-informatique internalisé	VM-024_Validation de la méthode de séquençage d'ADN par NGS_Panel Digestif_XTHS Méthode adaptée/développée (Portée B)	Extension 2019 Ajout 2022 lecture du gène CTNNA1